

Verklarende Woordenlijst

Gebaseerd op een woordenlijst die werd ontwikkeld door 'Londen IDEAS Genetic Knowledge Park' aangepast volgens hun kwaliteitsnormen.

Juli 2008

Vertaald door Mies Wits-Douw en Marloes Brouns-van Engelen, Erfocentrum, Woerden, Nederland.

Gesteund door EuroGentest, NoE ("Network of Excellence") contract nr.512148, gesteund door EU-FP6

Illustraties: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



**Informatie voor patiënten
en hun familie**

Verklarende Woordenlijst

Autosoom. We hebben 23 **chromosomen**-paren. De paren 1 tot en met 22 zijn hetzelfde bij mannen en vrouwen, dit zijn de **autosomen**. Paar 23 is verschillend bij mannen en vrouwen, het **paar geslachtschromosomen**.

Autosomaal dominant erfelijke aandoeningen. Hierbij hoeft de persoon slechts één afwijkende (**gemuteerde**) kopie te erven van het **gen** om daadwerkelijk de aandoening te krijgen. De gemuteerde **kopie** is dominant ten opzichte van het normale **kopie**.

Autosomaal recessief erfelijke aandoeningen. Hierbij moet de persoon twee afwijkende (**gemuteerde**) kopieën van het **gen** erven om de aandoening daadwerkelijk te krijgen (één defecte **kopie** van elke ouder). Een persoon die slechts één kopie van het gemuteerde gen heeft, zal alleen **drager** zijn.

Baarmoeder. In de **baarmoeder** (uterus) groeit bij de vrouw de baby tijdens de zwangerschap.

Cel. Het menselijk lichaam bestaat uit miljoenen cellen, de bouwstenen van ons lichaam. De cellen in de verschillende lichaamsdelen zien er verschillend uit en hebben ook verschillende taken. Elke cel (behalve de **eicellen** bij vrouwen en **zaadcellen** bij mannen) bevatten 2 kopieën van elk **gen**.

Chromosomen. Draadvormige structuren die zichtbaar zijn onder de microscoop en die de **genen** bevatten. Elke mens heeft gewoonlijk 46 chromosomen. We erven één set van 23 chromosomen van de moeder, en één set van 23 chromosomen van de vader.

Chromosomen-ring. Term die wordt gebruikt wanneer de uiteinden van een **chromosoom** aan elkaar vast zitten.

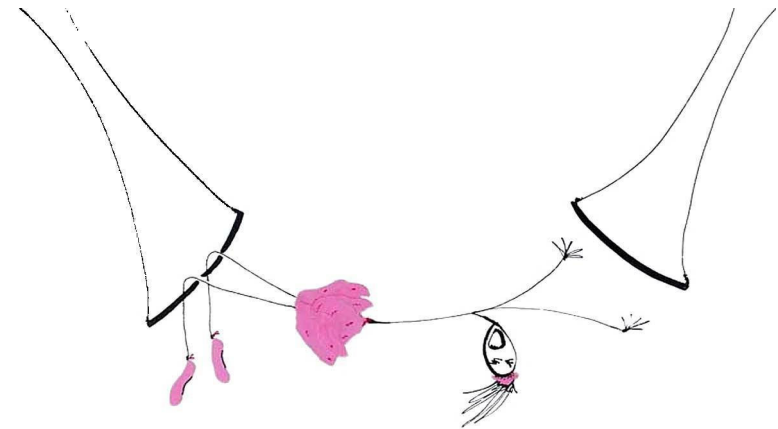


Y-chromosoom. Eén van de **geslachtschromosomen**. Mannen hebben één **Y-chromosoom** en één **X-chromosoom**. Vrouwen hebben twee **X- chromosomen**.

Zaadcel. De bijdrage van de vader tot de **cel** die tot een baby zal uitgroeien. Deze zaadcel bevat 23 **chromosomen**, één van elk paar **chromosomen** van de vader. De zaadcel versmelt met de **eicel** tot een volledig nieuwe **cel**, waaruit de baby zich ontwikkelt.

Andere verklarende woordenlijsten rond genetica op het volgende adres:

www.erfelijkheid.nl



Conceptie (bevruchting). Het moment dat een **eicel** en **zaadcel** samensmelten, en de eerste cel van een nieuwe baby wordt gevormd.

De novo. Latijn voor “van nieuw” . Een verandering in **gen** of **chromosoom**, die begonnen is bij een kind en voor het eerst voorkomt in de familie , ook ‘spontane mutatie’ genoemd.

Deletie. Het ontbreken van een stuk van het genetisch materiaal. De term wordt gebruikt voor zowel een ontbrekend stuk **gen** als een ontbrekend stuk **chromosoom**.

DNA. De chemische substantie waaruit de genen bestaan en die de informatie bevat die nodig is om het lichaam te laten functioneren.

Dragers van een chromosoomtranslocatie. Een persoon die een **gebalanceerde translocatie** heeft, waarbij er geen chromosomenmateriaal ontbreekt of is bijgekomen, en die hier dan ook zelf meestal niets van merkt.

Dragers. Een persoon die zelf de aandoening niet heeft (of niet

op dat moment), maar die wel een defecte kopie van het **gen** draagt. Bij recessieve aandoeningen heeft de persoon de aandoening zelf meestal niet. Bij dominante aandoeningen kan de persoon de aandoening eventueel later ontwikkelen.

Duplicatie. Een verdubbeling van genetisch materiaal in een **gen** of **chromosoom**.

Echografie. Een pijnloos onderzoek waarbij via geluidsgolven beeld ontstaat van binnen het lichaam, zoals van de zich ontwikkelende baby in de zwangerschap. Dit gebeurt of via een klein scanner-apparaat dat over de huid van de **buik** wordt bewogen of via de vagina.

Eicel. De bijdrage van de moeder tot een **cel** die tot een baby zal uitgroeien. Deze eicel bevat 23 **chromosomen**, één van elk paar **chromosomen** van de moeder. De eicel versmelt met de **zaadcel** tot een volledige, nieuwe **cel**, waaruit de baby zich ontwikkelt.

Eierstok (ovarium). Orgaan in het lichaam van een vrouw dat de **eicellen** produceert.

Embryo. Een vroeg stadium in de ontwikkeling van een menselijke vrucht. Het embryo ontwikkelt zich uit de eerste **cel** in het vroege stadium van de zwangerschap, na de **bevruchting** van een **eicel** door een **zaadcel**. Het ziet er nog niet uit als een baby, maar bestaat uit de cellen die zich tot een baby zullen ontwikkelen. Zeer vroege embryo's ontwikkelen zich soms buiten de baarmoeder.

Erfelijke aandoening. Een aandoening die kan worden doorgegeven binnen families.

Familiestamboom. Een afbeelding die de verschillende familieleden in kaart brengt en hun relatie tot elkaar, en waarmee

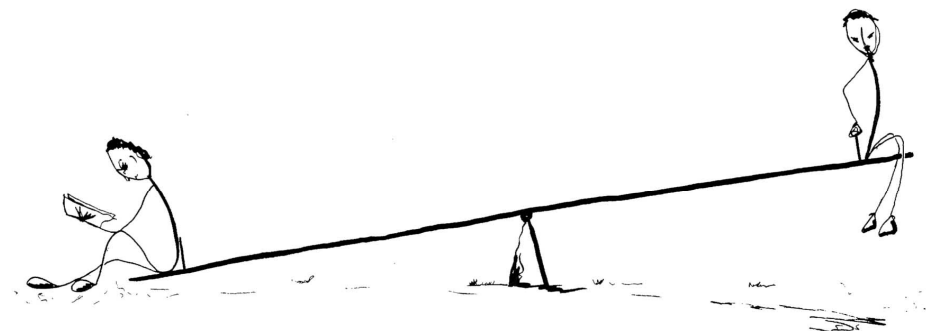
genen of **chromosomen** van de ongeboren baby worden onderzocht. De baby beweegt zich in vruchtwater, waarin ook wat huid**cellen** rondzweven. Een kleine hoeveelheid vruchtwater wordt afgenomen met een dunne naald die door de buikwand van de moeder gaat. Dit vruchtwater wordt dan getest in een laboratorium. (voor meer informatie, zie de folder 'Vruchtwaterpunctie')

X-chromosoom. Eén van de **geslachtschromosomen**. Vrouwen hebben twee X-**chromosomen (XX)**, mannen hebben gewoonlijk één X- en één Y-**chromosoom(XY)**

X-gebonden aandoening. Een genetische aandoening veroorzaakt door een **mutatie** (verandering) in een **gen** op het **X-chromosoom**. Voorbeelden zijn hemofilie, de spierziekte van Duchenne en Fragiele-X-syndroom. (voor meer informatie, zie de folder 'X-gebonden overerving')

XX. Dit zijn de **geslachtschromosomen** van een vrouw. Vrouwen hebben meestal twee X-**chromosomen**, van elke ouder één.

XY. Dit zijn de **geslachtschromosomen** van een man. Mannen hebben één X-**chromosoom** en één Y-**chromosoom**. Mannen erven hun X-**chromosoom** van de moeder en hun Y-**chromosoom** van de vader.



Presymptomatische test. Zie predictieve test.

Reciproke translocatie. Een reciproke **translocatie** betekent dat twee stuk van twee verschillende **chromosomen** afbreken en van plaats wisselen.

Robertsoniaanse translocatie. Een Robertsoniaanse **translocatie** betekent dat één **chromosoom** zich aan een andere heeft vastgehecht. (voor meer informatie, zie de folder 'Chromosomentranslocaties')

Translocatie. Herschikking van het **chromosomen**-materiaal. Dit gebeurt wanneer een stuk **chromosoom** is afgebroken en zich aan een ander chromosoom vasthecht. (voor meer informatie, zie de folder 'Chromosomentranslocaties')

Uitstrijkje. Een test die aan vrouwen wordt aangeboden; van de baarmoedermond worden via de vagina enkele cellen afgeschraapt die in het laboratorium kunnen worden onderzocht.

Ultrasonen onderzoek: Echografie

Uterus. Medische term voor **baarmoeder**.

Vagina. Het kanaal dat de **baarmoeder** met de buitenwereld verbindt, ook het geboortekanaal of schede.

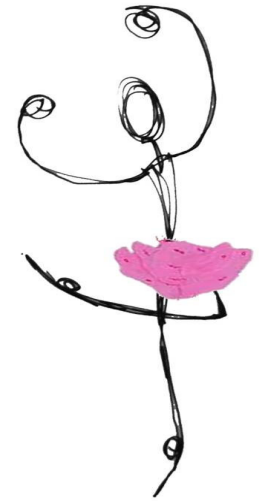
Vlokkentest. Een test tijdens de zwangerschap, waarbij een aantal cellen worden afgenomen om de **genen** of **chromosomen** van de baby te onderzoeken op een bepaalde genetische afwijking. Er worden een klein aantal **cellen** van de zich ontwikkelende **placenta** afgenomen, die dan naar een laboratorium gaan voor onderzoek. (voor meer informatie, zie de folder 'Vlokkentest')

Vruchtwaterpunctie (amniocentese). Een test waarbij de

u ook u familieleden kan aangeven die een **genetische aandoening** hebben.

Foetus. Benaming van het ongeboren kind vanaf de 9^{de} week na de bevruchting tot aan de geboorte.

Gebalanceerde translocatie. Een chromosoomtranslocatie waarbij geen materiaal verloren is gegaan of bijgekomen, maar waarbij de structuur is veranderd. Een persoon met een gebalanceerde **translocatie** heeft zelf meestal geen verdere problemen.



Gen. De informatie die nodig is voor het lichaam om te functioneren, opgeslagen in een chemische vorm op de **chromosomen**.

Genetisch. Veroorzaakt door de **genen**, met betrekking tot de **genen**.

Genetische aandoening. Een aandoening of ziekte die wordt veroorzaakt door een afwijking in een **gen** of **chromosoom**.

Genetische counseling: Informatie en begeleiding voor mensen die betrokken zijn bij een aandoening die erfelijk zou kunnen zijn.

Genetisch consulent / klinisch geneticus: een specialist die informatie en begeleiding geeft aan personen die betrokken zijn bij de erfelijke aspecten van een ziekte.

Genetische test. Een onderzoek van bloed of weefsel waarbij een verandering, een afwijking in een bepaald gen of chromosoom kan worden opgespoord. (voor meer informatie, zie de folder 'Wat is een genetische test?')

Geslachtschromosomen. Het 23^e paar, het X-chromosoom en het Y-chromosoom. Deze chromosomen bepalen of iemand vrouw of man is. Vrouwen hebben twee X-chromosomen (XX) en mannen hebben een X- en een Y-chromosoom (XY).

Geslachtsgebonden aandoening. Zie **X-gebonden** aandoening.

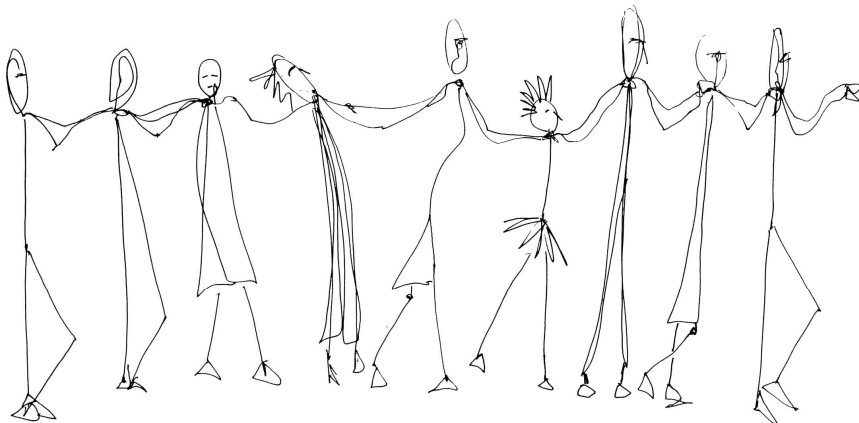
Insertie. De toevoeging van bijkomend genetisch materiaal aan een **gen** of **chromosoom**.

Inversie. Een verandering in de volgorde van de **genen** op een bepaald chromosoom. (voor meer informatie zie de folder 'chromosoomafwijkingen')

Karyotype. Een beschrijving van de **chromosomen**-structuur van een individu, inclusief het aantal **chromosomen** en elke variatie op het normale patroon.

Miskraam. Een vroegtijdig einde van de zwangerschap, waarbij de baby nog niet kan overleven buiten de **baarmoeder**.

Mutatie. Een verandering in een **gen**. Soms wordt hierbij ook de informatie van het **gen** veranderd, zodat het **gen** niet goed werkt. Dit kan een **genetische aandoening** veroorzaken.



Negatief resultaat. Dit testresultaat betekent dat de geteste persoon de **genverandering** (genmutatie) **niet** heeft.

Nekplooiemeting. Een **echografie** van de achterkant van de nek van de baby, waarbij de dikte van de 'nekplooi' wordt gemeten. In het eerste stadium van de zwangerschap is daar namelijk een plek met opgehoopt lichaamsvocht te zien, dat bij aangeboren aandoeningen (zoals **Down syndroom**) een afwijkende afmeting kan vertonen.

Ongebalanceerde translocatie. Een **translocatie** waarbij de chromosomen-herschikking een te grote of te kleine hoeveelheid **chromosomen**-materiaal veroorzaakt. Dit kan gebeuren als de ouders een **gebalanceerde translocatie** hebben.

Placenta (of moederkoek). De placenta bevindt zich in de wand van de **baarmoeder** bij een zwangere vrouw. De baby is door de navelstreng verbonden met de placenta en krijgt zo voedingsstoffen. De placenta ontwikkelt zich grotendeels uit de bevruchte eicel en bevat dus meestal dezelfde **genen** als de baby.

Positief resultaat. Dit testresultaat betekent dat er bij de geteste persoon de **genverandering** (genmutatie) **inderdaad** is vastgesteld.

Predictieve test. Een **genetische test** voor een aandoening die zich later in het leven zou kunnen ontwikkelen. Wanneer het een genetisch onderzoek is voor een aandoening die zich later bijna zeker zal ontwikkelen, spreekt men soms van een **presymptomatische test**.

Prenatale diagnose. Test tijdens de zwangerschap op het al dan niet aanwezig zijn van een **genetische aandoening** bij de baby.